

## Kontakt zur dsai

Seit 1991 ist die Patientenorganisation Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e. V. (dsai) ein kompetenter Partner in einem Netzwerk aus Betroffenen, Spezialisten, Behörden und Forscherteams.

Die dsai hilft Ihnen bei Verdacht auf einen angeborenen Immundefekt gerne weiter:

Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e. V.  
Hochschätzen 5  
83530 Schnaitsee  
Tel.: +49 8074 8164  
Fax: +49 8074 9734  
E-Mail: [info@dsai.de](mailto:info@dsai.de)

### Zu diesen Zeiten erreichen Sie uns persönlich:

Mo. – Di.: 8.00 – 17.00 Uhr  
Mi.: 8.00 – 13.00 Uhr  
Do. – Fr.: 8.00 – 12.00 Uhr

### Wir sind für Sie da:



Manuela Mödl	Gabriele Gründl	Monika Sewald-Wendrich	Andrea Neuner	Birgit Brandl
--------------	-----------------	------------------------	---------------	---------------

Umfangreiches Informationsmaterial stellen wir Ihnen gerne zur Verfügung: [www.dsai.de/Publikationen](http://www.dsai.de/Publikationen)



Defektes Immunsystem?  
Starke Patientenorganisation!



Defektes Immunsystem?  
Starke Patientenorganisation!

### In Projektpartnerschaft mit



[www.gesund.leben.bayern.de](http://www.gesund.leben.bayern.de)

### Weitere Informationen über angeborene Immundefekte finden Sie auf der Webpräsenz der dsai:

[www.dsai.de](http://www.dsai.de)  
[www.facebook.com/www.dsai.de](https://www.facebook.com/www.dsai.de)  
[www.dsai.tv](http://www.dsai.tv)

### Adressen aller spezialisierten Immundefekt-Ambulanzen finden Sie unter:

[www.dsai.de](http://www.dsai.de)  
[www.find-id.net](http://www.find-id.net)

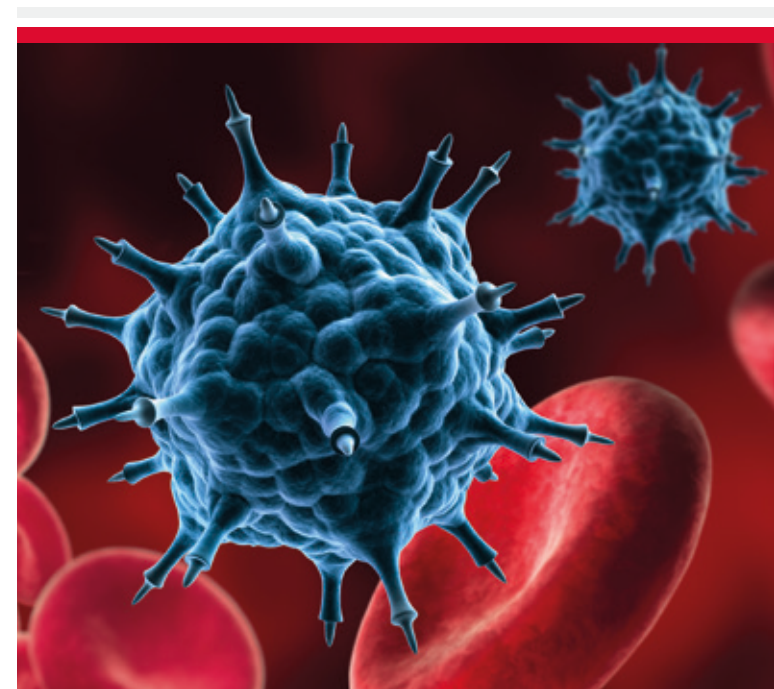
### Mit freundlicher Unterstützung von

**ballcom**  
DIGITAL PUBLIC RELATIONS

Auflage: 5.000 | 2015

## Diagnose: angeborener Immundefekt

Ein Leitfaden für Ärzte zur Erstdiagnostik



## Liebe Kolleginnen, liebe Kollegen,

*der Familie, den Freunden und dem Umfeld fällt es zuerst auf: Mit dem Kind oder dem Erwachsenen stimmt etwas nicht. Meist sind es Infektionen mit ihren ganz üblichen Krankheitszeichen wie Fieber, Husten, Erbrechen oder Durchfall. In der Folge fehlen die Betroffenen immer häufiger im Kindergarten, in der Schule oder am Arbeitsplatz.*

*Jedoch: Im Unterschied zu gesunden Menschen, welche auch Infektionen durchleben, sind die Infektionen bei diesen Kindern und Erwachsenen weitaus auffälliger: Sie treten zu häufig auf, dauern zu lange und verlaufen meist schwerer und komplizierter. Spätestens dann ist eine Vorstellung beim Arzt dringend erforderlich.*

### **Folgende Schritte sind zu beachten:**

- Sorgfältige Anamnese
- Intensive Prüfung der 6 bzw. 12 Warnzeichen
- Nach vergleichbar erkrankten Personen in der Familie fragen (Stammbaum!)
- Einleitung der allgemeinen Erstdiagnostik

*Die Leitlinien gemäß AWMF sind ein gutes Instrument, um an Verdachtsmomente zu denken, die über die rein infektiologischen Krankheitsbilder hinausgehen. Bei vielen Immundefekten kann ein weites Spektrum zusätzlicher und unerwarteter Symptome hinzukommen, z. B. Blutungsneigung, Mikrozephalie, Dysmorphiezeichen, Wachstumsstörung, Hautveränderungen u. v. m.*

*Wir Ärzte haben eine Verantwortung und eine Chance, sensibilisiert zu reagieren, wenn bei unserem Patienten etwas nicht stimmt. Zudem haben wir sehr gute diagnostische Möglichkeiten – wenden Sie sie unbedingt an!*

### **Prof. em. Dr. Bernd H. Belohradsky**

Ehemaliger Leiter der Abteilung Infektiologie und Immunologie,  
Dr. von Haunersches Kinderspital der LMU München

## Warnzeichen für angeborene Immundefekte

Insgesamt gibt es mehr als 200 verschiedene Arten von primären Immundefekten. Die Leitsymptome sind bei Erwachsenen und Kindern unterschiedlich charakterisiert:

### **12 Hinweise bei Kindern:**

- Mehr als zwei Lungenentzündungen pro Jahr
- Mehr als zwei schwere Nasennebenhöhlenentzündungen im Jahr
- Mehr als acht neue Infektionen im Ohr innerhalb eines Jahres
- Knochenmark- und Hirnhautentzündungen oder schwere Infektionen
- Dauerhafter Pilzbefall im Mund oder anderswo nach dem ersten Lebensjahr
- Erkrankungen durch normalerweise ungefährliche Bakterien
- Unklare chronische Rötungen bei Säuglingen an Händen und Füßen
- Wiederkehrende tiefe Haut- oder Organabszesse
- Mehr als zwei Monate Antibiotikatherapie ohne Effekt
- Immundefekte in der Familie
- Komplikationen bei Impfungen mit Lebendimpfstoffen
- Geringes Wachstum, geringes Körpergewicht

### **6 Hinweise bei Erwachsenen:**

- Vier oder mehr Infektionen innerhalb eines Jahres, die mit Antibiotika behandelt werden mussten
- Rezidivierende Infektionen oder eine Infektion mit dem Bedarf einer verlängerten Antibiotikatherapie
- Zwei oder mehr schwere bakterielle Infektionen
- Zwei oder mehr radiologisch nachgewiesene Lungenentzündungen innerhalb von drei Jahren
- Infektion mit ungewöhnlicher Lokalisation oder mit ungewöhnlichem Erreger
- Primärer Immundefekt in der Familie

### **Checken Sie das Immunsystem online auf [www.dsai.de](http://www.dsai.de):**

Mit einem Klick auf „Immuncheck!“ gelangen Sie zu gezielten Fragen, die nach Warnzeichen für einen Immundefekt suchen.

## Allgemeine Erstdiagnostik

- Blutbild mit Differentialblutbild
- Immunglobuline G, M, A und E quantitativ im Serum
- Impfantikörper: Diphtherie, Tetanus, H. influenzae Typ b, Pneumokokken u. a.
- IgG-Subklassen
- T- und B-Lymphozyten quantitativ im Blut
- Bei rezidivierenden Hautabszessen ohne weitere Symptome – Kultur Nasenabstrich: Staphylococcus aureus?
- Ausschluss anderer Ursachen für eine Schwäche der Immunabwehr: Mukoviszidose, hämato-onkologische Erkrankungen, allergische Erkrankungen etc.

**Warnzeichen gemäß AWMF-Leitlinien zur Diagnostik angeborener Immundefekte:** Warnzeichen können in der Erkennung angeborener Immundefekte hilfreich sein (AWMF-Leitlinien, Kernaussage 4). Die Akronyme ELVIS und GARFIELD beschreiben jeweils einen Aspekt der Klinik bei angeborenen Immundefekten: die erhöhte Anfälligkeit für Infektionen (AWMF-Leitlinien, Kernaussage 1) sowie die Immundysregulation, die auch ohne Infektanfälligkeit auf einen angeborenen Immundefekt hinweisen kann (AWMF-Leitlinien, Kernaussage 2).

### **Hierbei stehen die Buchstaben für:**

#### **ELVIS**

E = ungewöhnlicher Erreger  
L = ungewöhnliche Lokalisation  
V = ungewöhnlicher Verlauf  
I = ungewöhnliche Intensität  
S = ungewöhnliche Summe  
= Anzahl von Episoden

#### **GARFIELD**

G = Granulome  
A = Autoimmunität  
R = rezidivierendes F = Fieber  
E = ungewöhnliche Ekzeme  
L = Lymphoproliferation  
D = chronische Darmentzündung

Als zusätzliche Warnzeichen sind ebenfalls eine auffällige Familienanamnese (Konsanguinität, Immundefekt, pathologische Infektionsanfälligkeit), Laborwerte (Lymphopenie/Neutropenie, Hypogammaglobulinämie) und Gedeihstörung beim Kind bzw. Gewichtsverlust bei Erwachsenen aufgeführt.

Beim Vorliegen einer pathologischen Infektionsanfälligkeit sollte differentialdiagnostisch auch an sekundäre Immundefekte durch andere chronische Erkrankungen, Medikamente oder HIV-Infektion gedacht werden (AWMF-Leitlinien, Kernaussage 5).